

Genética Molecular Humana

Human Molecular Genetics

Isabel Maria Antolin Martins de Carvalho (coord.)

Jorge Manuel Barreto Vítor

Âmbito:

As aulas teóricas incluem os seguintes tópicos: (i) genoma humano: estrutura, organização e controlo da expressão génica; (ii) origem da variação genética: mecanismos subjacentes à alteração genómica e suas consequências; (iii) padrões de hereditariedade mendeliana e complexa; (iv) patologia molecular e correlação genótipo-fenótipo; (v) diagnóstico molecular: testes genéticos em indivíduos e populações; (vi) novas abordagens ao tratamento das doenças genéticas. As aulas práticas incluem: (i) desenvolvimento de estratégias analíticas para o estudo de diferentes tipos de patologias; (ii) avaliação da expressão génica ao nível da transcrição e da tradução; (iii) identificação e caracterização de mutações por sequenciação direta; (iv) uso de programas bioinformáticos para desenho experimental e interpretação de dados. As aulas laboratoriais incluem execução de metodologias para: (i) isolamento e purificação de ácidos nucleicos a partir de diferentes amostras biológicas; (ii) rastreio e pesquisa orientada de mutações.

Overview:

Theoretical lessons include topics such as: (i) the human genome: structure, organization and control of gene expression; (ii) origin of genetic variation: mechanisms underlying genome alteration and their consequences; (iii) mendelian and complex patterns of inheritance; (iv) molecular pathology and genotype-phenotype correlation; (v) molecular diagnosis: genetic tests in individuals and populations; (vi) new approaches to treating genetic diseases. Practical classes include: (i) development of analytical strategies for studying different types of pathology; (ii) evaluation of gene expression at transcriptional and translational levels; (iii) identification and characterization of mutations by sequence analysis; (iv) use of bioinformatics tools for experimental design and data interpretation. Laboratory classes will train on: (i) isolation and purification of nucleic acids from different types of biological samples; (ii) methods for mutation screening and targeted identification.